

# DISCRIMINACIÓ DE BESSONS MONOZIGÒTICS

## APLICACIONS EN GENÈTICA FORENSE

Débora Jurado Bautista

Projecte de recerca. Grau en Genètica. Universitat Autònoma de Barcelona.

### INTRODUCCIÓ/ANTECEDENTS

Què succeeix quan es troben dues restes, que per metodologia convencional d'identificació, donen el mateix resultat, és a dir, fan referència a la mateixa persona? O quan es comet un crim i les mostres recollides indiquen a una persona concreta però aquesta afirma no haver estat i realment és així?

Aquests casos, entre d'altres, es poden donar entre bessons monozygòtics, degut a que al provenir del mateix zigot presenten dotacions cromosòmiques quasi idèntiques. Hi ha diverses tècniques, com la dactiloscòpia, la identificació biomètrica, el patró d'estriació de les ungles o la regió VDJ de les cèl·lules B que permeten discriminar els bessons monozygòtics, però que succeeix quan no disposem de les mostres necessàries per a realitzar aquests tipus d'identificacions?

### OBJECTIUS/HIPÒTESI

L'objectiu principal del projecte és desenvolupar una metodologia que permeti la discriminació de bessons monozygòtics basant-se en la vesant genètica forense. També es vol facilitar una tècnica d'identificació vàlida i fiable per a que pugui ser utilitzada per la policia.

Com a hipòtesi s'estableix que mitjançant l'anàlisi del metiloma i seguint la metodologia esmentada al següent apartat, es podrà ser capaç d'identificar un nombre suficient de gens que presentin diferències de metilació entre individus i que ens permetin discriminar entre bessons monozygòtics, així com entre persones no emparentades, sigui quin sigui l'origen de la mostra (saliva, esperma, sang, descamacions de la pell o os).

### MATERIAL I MÈTODES

Aquest projecte presenta 3 fases detallades a continuació:

#### FASE 1

#### FASE 1. Identificació dels marcadors epigenètics

48 MOSTRES

Saliva Sang Semen Descamacions de la pell  
(12 mostres de cada tipus de teixit: 6 de bessons monozygòtics i 6 de individus no emparentats)

Extracció d'ADN

Tractament amb Bisulfit

Microarray

Anàlisi de les dades

#### FASE 2. Implementació de la tècnica d'identificació

80 MOSTRES

Saliva Sang Semen Descamacions de la pell  
(20 mostres de cada teixit, totes elles de bessons monozygòtics)

Extracció d'ADN

Tractament amb Bisulfit

Amplificació per PCR multiplex (gens seleccionats FASE 1)

Miniseqüenciació

Anàlisi de les dades

#### FASE 2

#### FASE 3. Validació de la tècnica d'identificació

Procediment idèntic al de la FASE 2 però augmentant el nombre de mostres.

Aquestes mostres seran de tipus forense, de diferents antiguitats i teixits (saliva, sang, semen, descamacions de la pell i os)

### RESULTATS QUE S'ESPERA OBTENIR

De la primera fase del projecte (identificació de marcadors epigenètics) s'espera obtenir una sèrie de gens que presentin patrons diferents de metilació en les diverses mostres emprades en l'estudi (a les illes CpG examinades amb el *microarray*).

Pel que fa a la segona fase (implementació de la tècnica d'identificació) s'espera obtenir un nombre de gens concrets, que combinant els patrons de metilació de cada un, permetin la discriminació de dos membres d'una parella de bessons monozygòtics amb un alt poder de discriminació.

A la fase de validació s'espera que la tècnica implementada funcioni correctament i sense problemes i que els gens escollits siguin els adients per a poder confirmar que aquesta tècnica d'identificació és adequada, eficient i fiable.

La tècnica implementada en aquest projecte serà igualment adequada per a la discriminació de persones no emparentades.

### PLANIFICACIÓ

Tasques	Primer Any	Segon Any	Tercer Any
FASE 1. Identificació dels marcadors epigenètics			
Obtenció mostres			
Extracció ADN			
Tractament Bisulfit			
Microarray			
Anàlisi resultats			
Divulgació resultats			
Obtenció mostres			
Extracció ADN			
Tractament Bisulfit			
FASE 2. Implementació de la tècnica d'identificació			
Amplificació PCR multiplex			
Miniseqüenciació			
Anàlisi resultats			
Divulgació resultats			
Obtenció mostres			
Extracció ADN			
Tractament Bisulfit			
FASE 3. Validació de la tècnica d'identificació			
Amplificació PCR multiplex			
Miniseqüenciació			
Anàlisi resultats			
Divulgació resultats			

### BIBLIOGRAFIA

\*El archivo del crimen: Manuel Carballal (Vicepresidente segundo CIAC)  
<<http://manuelcarballal.blogspot.com.es/2007/12/criminalistica-aplicada-la-identificacin.html>> [Consulta 7 gen 2013]  
\*Byers SN. 2010. Introduction to Forensic Anthropology. Pearson (10:16)  
\*Jain AK, et al. 2011. Introduction to biometrics. Springer Science & Business Media.

\*Jain AK, et al. 2002. Can Identical Twins be Discriminated Based on Fingerprints? Pattern Recognition, Vol. 35, No. 11.  
\*Diaz AA, et al. 1990. Comparison of Fingernail Ridge Patterns of Monozygotic Twins. Journal of Forensic Sciences, Vol. 35, No.1 (97-102)  
\*Schlieper D, et al. 2003. Discrimination of monozygotic twins (and clones) on the DNA level. International Congress Series 1239 (857-859)

\*Gordon L, et al. 2012. Neonatal DNA methylation profile in human twins is specified by a complex interplay between intrauterine environmental and genetic factors, subject to tissue-specific influence. *Genome Research*. 22(8): 1395-1406.  
\*Frommer M, et al. 1992. A genomic sequencing protocol that yields a positive display of 5-methylcytosine residues in individual DNA strands. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 89(5):1827-31.